Über einen Fall von einseitiger Aplasie der Pectoralismuskulatur verbunden mit gleichseitiger Brachydaktylie und seine Beziehungen zum Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses.

Inaugural-Dissertation

zur

Erlangung der Doktorwürde

einer

Hohen Medizinischen Fakultät

der

Friedrich-Alexander-Universität Erlangen

vorgelegt von

Heinrich Frankenberger

Approbierter Arzt aus Nürnberg

Tag der mündlichen Prüfung: 10. 2. 1939.

1939

Buchdruckerei Karl Döres, Erlangen, Jägerstraße 3

1939 №68

Referent: Univ.-Professor Dr. Meggendorfer.
Dekan: Univ.-Professor Dr. Greving.

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

Meinen lieben Eltern
in tiefer Dankbarkeit!

Die Ziffer 8 § 1 des Gesetzes „Zur Verhütung erbkranken Nachwuchses vom 14. Juli 1933" bestimmt, daß alle jene Personen der Unfruchtbarmachung zuzuführen seien, die an einer „schweren erblichen körperlichen Mißbildung" leiden. Wenn auch die Zahl der unter diese Rubrik gehörigen Fälle und Entscheidungen im Vergleich zu anderen Ziffern des Gesetzes wesentlich kleiner ist, so verdienen sie doch ebenso sehr allgemeine Beachtung, einzelne Grenzfälle nehmen sogar ein erhöhtes Interesse für sich in Anspruch.

So befand sich in der Psychiatrischen und Nervenklinik zu Erlangen — Leiter Univ.-Prof. Dr. Meggendorfer — vor kurzer Zeit ein Mann zur Beobachtung, der eine einseitige Pektoralisaplasie, vergesellschaftet mit gleichseitiger Brachydaktylie hatte, ein im Hinblick auf das Gesetz sehr interessanter Fall.

Familienvorgeschichte.

Großvater väterlicherseits und Vater waren Trinker. Vater mit 65 Jahren an Wassersucht gestorben. Mutter lebt, ist gesund und weist keine Mißbildungen auf. Eine Tante mütterlicherseits soll ausgewachsen gewesen sein, zwei Schwestern sind gesund, eine Tochter der einen Schwester soll eine angeborene Hüftgelenksluxation haben. Von Erb- und Geisteskrankheiten ist in der Familie sonst nichts bekannt.

Eigene Vorgeschichte.

Der Untersuchte gibt an, die Veränderungen der linken Körperseite, insbesondere der linken Hand und des linken Armes bestünden bei ihm seit Geburt. Er sei deshalb als kleines Kind in Spitalbehandlung gewesen. Kinderkrankheiten habe er keine gehabt. Auch sonst sei er nie ernstlich krank gewesen. In der Volksschule sei er zweimal sitzengeblieben und ein Jahr sei er in Fürsorgeerziehung gewesen. Darnach sei er zu einem Schneider in die Lehre gegangen, dann als landwirtschaftlicher Arbeiter an ver-

schiedenen Plätzen tätig gewesen und anschließend 1922 auf Wanderschaft gegangen. 1925 sei er auf einem Kaffeedampfer nach Afrika gefahren, nach seiner Rückkehr wieder landwirtschaftlicher Arbeiter gewesen.

Vorbestraft war er wegen Diebstahls mit 7 Monaten; 1930 sei er wegen versuchter Brandstiftung und Diebstahls im Rückfall zu $1\,^1/_2$ Jahren Gefängnis verurteilt worden.

Verheiratet sei er seit 1932, Kinder habe er jedoch keine.

Befund.

Der Untersuchte ist 169 cm groß, wiegt 63 kg und ist 38 Jahre alt. Beruf: Speditionsarbeiter. Er ist kräftig gebaut und befindet sich in gutem Allgemeinzustand. Sofort fällt bei ihm eine Asymmetrie der Körperhälften auf: Die linke Seite des Körpers ist schwächer als die rechte. Die linke Gesichtshälfte ist schmäler, der linke Arm und auch das linke Bein erscheinen schwächer als die rechtsseitigen Extremitäten. Die Umfangmaße der Extremitäten differieren um 1—3 cm, links weniger als rechts. Der linke Arm ist im ganzen etwas kürzer als der rechte. Die linke Hand ist in ausgedehntem Maße deformiert: sie ist im ganzen wesentlich schmäler als die rechte Hand und vor allem kürzer. Besonders die Finger sind stark verkürzt. Zwischen dem zweiten und dritten, sowie dem vierten und fünften Finger bestehen ausgesprochene Schwimmhautbildungen. Auffällig ist die relative Länge des Daumens, der beinahe so lang wie die anderen Finger ist und im Gegensatz zu diesen nicht verkürzt zu sein scheint. Die Finger 2—5 werden in leichter Beugestellung gehalten, eine vollständige Streckung der Finger ist unmöglich. Die Beweglichkeit der einzelnen Finger ist durch die Schwimmhäute beträchtlich eingeschränkt. Ebenso ist die Pronation und Supination der Hand stark behindert. Die Nägel sind annähernd normal gebildet.

Röntgenologisch ist festzustellen, daß die Unterarmknochen im ganzen zwar normal gebildet, links aber deutlich schwächer sind als rechts. Die Handwurzelknochen links sind z. T. miteinander verwachsen. Es können statt 8 nur 6 erkannt werden. Die Mittelhandknochen sind normal ausgebildet, auch in der Struktur sind Besonderheiten nicht feststellbar. Die Sesambeine am Daumen fehlen links ganz. Die Grundphalangen zeigen außer einer ausgesprochenen Schwäche ebenfalls nichts Auffälliges, dagegen sind Mittel- und Endphalangen zu einem Knochen zusammengewachsen, sodaß der 2. bis 5. Finger statt 3 nur je 2 Phalangen aufweisen. Demgegenüber sind am Daumen die normalen zwei Phalangen erhalten geblieben.

Der Röntgenbefund der rechten Hand ist völlig normal. Auch die Röntgenaufnahmen der Füße lassen keine Abweichungen von der Norm erkennen.

Die linke Brustseite des Patienten ist schmäler und tiefer liegend als die rechte. Die gesamte Brustmuskulatur links, Pektoralis maior und minor, fehlen vollständig. Bei starker Adduktion erkennt man einen schmalen Fascienstreifen, der die Lage der Muskeln andeutet. Die linke Brustwarze steht höher als rechts und ist weiter nach außen gerückt. Das unter der Haut liegende Fettpolster scheint sehr gering zu sein, die Haut ist nur wenig verschieblich.

Auf der rechten Brustseite sind keine Veränderungen wahrnehmbar. Beim Schwitzversuch nach Minor war die Sekretion beiderseits völlig gleich.

Das Fehlen anderer Muskeln und Muskelgruppen ist nicht festzustellen.

An den inneren Brust- und Bauchorganen ist ein krankhafter Befund nicht zu erheben. Der Blutdruck ist normal, die Herztätigkeit ohne Besonderheit. Ueber beiden Lungen reines Bläschenatmen. Der Leib überall weich und gut eindrückbar, Leber und Milz nicht tastbar, Nierenlager frei. An der Wirbelsäule ist eine leichte Skoliose nach rechts festzustellen.

Der Kopf ist normal konfiguriert, frei beweglich und nicht klopfempfindlich, weist aber röntgenologisch analog dem Gesicht eine ganz leichte Asymmetrie der beiden Schädelhälften auf. Sonst ergibt die Aufnahme eine normale Knochenstruktur und keine Veränderungen in der Schädelhöhle. Bei einer Encephalographie gelang trotz genügenden Liquor-Luftaustausches die Darstellung der Ventrikel nicht. Auch nach mehrstündiger Lagerung konnte noch nicht das Eindringen von Luft in das Ventrikelsystem festgestellt werden, sondern sie befand sich gleichmäßig verteilt in den Subarachnoidealräumen und z. T. neben der Falx.

Das wie schon oben erwähnt leicht asymmetrische Gesicht wird beiderseits gleich gut innerviert. Es besteht keine Druckempfindlichkeit der Trigeminusaustrittsstellen. Das Vorstrecken der Zunge erfolgt gerade, ohne Zittern. Eine auffällige Asymmetrie ist an ihr nicht feststellbar. Ebenso wird das Gaumensegel symmetrisch gehoben. Die Sprache ist organisch nicht gestört. Gehör, Geruch und Geschmack sind in Ordnung.

Die Augenprüfung, durchgeführt von Herrn Univ.-Professor Dr. Schmelzer in der Univ.-Augenklinik Erlangen, ergibt folgendes: Die Pupillen sind mittelgroß, gleich weit, nicht entrundet und reagieren beiderseits prompt auf Lichteinfall und Nahesehen. Die Augenbewegungen sind frei, kein Nystagmus. Die Sehschärfe ist rechts herabgesetzt auf $^1/_{10}$, links normal. Es besteht eine mäßige kon-

zentrische Gesichtsfeldeinschränkung, sowie beiderseits eine Katarakta complicata incipiens. Die Augenhintergrunduntersuchung ergibt beiderseits das Vorliegen einer atypischen Pigmententartung der Netzhaut.

Der Nervenstatus zeigt keine Besonderheiten: Die Sehnen- und Periostreflexe sind rechts etwas lebhafter als links. Krankhafte Reflexe und Kloni fehlen. Die Hautreflexe sind in Ordnung. Kein Tremor, keine Ataxie, kein Vorbeizeigen. Romberg negativ, Gang ohne Besonderheiten. Ebenso ist die Sensibilität einschliellich der Stereognosie und des Lagegefühls intakt. Eine Behinderung bei Gegenbewegungen ist nicht feststellbar.

Ergebnisse der klinisch-chemischen Untersuchungen: Urin: Eiweiß und Zucker negativ. Gallenfarbstoffe: nicht vermehrt.

Die Senkungsgeschwindigkeit der roten Blutkörperchen betrug im Stundenmittel 3 mm (nach Westergreen).

Blutstatus:	Rote Blutkörperchen	4 900 000
	Weiße Blutkörperchen	9 000
	Segmentkernige	59 %
	Lymphocyten	35 %
	Monocyten	5 %
	Basophile	1 %
	Blutfarbstoff	92 %

Die sämtlichen Luesreaktionen sind im Blut und Liquor negativ. Die Untersuchung der Gehirn-Rückenmarksflüssigkeit ergibt normale Druckverhältnisse. Zellzahl 2/3, Gesamteiweiß 1,8, Globulin 0,5, Albumin 1, Eiweißquotient 0,39. Die Goldsolreaktionen zeigen ganz geringe Ausfällungen.

Psychisch bietet Proband das Bild eines leichtesten Grades geistiger Schwäche. Er ist zeitlich und örtlich voll orientiert, zugänglich, freundlich. Seine Stimmung ist nicht besonders labil. Er zeigt eine ruhige, heitere, ausgeglichene Stimmungslage, der Situation entsprechend. Die Auffassung, sowie der Gedankenablauf sind vielleicht etwas verlangsamt. Die Reaktionszeiten sind bei der Assoziationsprüfung fast alle etwas lang. Gewählt waren die Assoziationen im allgemeinen verhältnismäßig naheliegend und dem inneren Sinne entsprechend. Die eigentliche Intelligenzprüfung ergibt, daß Proband über seine Person und seine Vergangenheit, über Raum- und Zeitbegriffe, sowie über die gebräuchlichsten Begriffe des täglichen Lebens genau Bescheid weiß. Sehr schlecht dagegen ist er im Rechnen. Die einfachsten Aufgaben bereiten ihm Schwierigkeiten, größere und schwerere ist er außerstande, zu lösen. Divisionsaufgaben beherrscht er kaum, Zinsrechnungen versteht er nicht. Wenn man die Aufgaben ins tägliche Leben einkleidet, fallen sie ihm etwas leichter.

Ethische Begriffe sind dem Untersuchten durchaus bekannt. Er weiß genau, was man tun und nicht tun darf, er sieht auch vollkommen ein, daß er früher viel Unrecht getan habe. Er betont aber sofort, daß er in letzter Zeit, vor allem seit seiner Verheiratung straffrei gewesen sei und jetzt in durchaus geregelten Verhältnissen lebe.

Zusammenfassend ist zu sagen, daß bei dem Untersuchten einige Defekte vorliegen, ein wirklicher Intelligenzmangel besteht jedoch nicht. Auch von einem moralischen Schwachsinn kann man wohl in Anbetracht der Lebensbewährung in den letzten Jahren nicht reden. Es handelt sich also wohl um einen leichten Grad von geistiger Schwäche.

Wenn man nun die Frage untersuchen will, ob es sich im vorliegenden Fall um eine schwere, erbliche körperliche Mißbildung im Sinne des Gesetzes handelt, so erscheint es zunächst notwendig, die für die Beurteilung des Falles ausschlaggebenden Begriffe „erblich" und „schwer" zu definieren.

Woran erkennt man denn — allgemein gesehen — die Erblichkeit einer körperlichen Mißbildung? Die Feststellung der Erbveranlagung eines Menschen stützt sich

1. auf den Befund an dem Kranken,
2. auf die Erforschung seiner Sippe.

Von einem einzigen bestimmt ausgeprägten Symptom kann unmittelbar mit absoluter Sicherheit auf eine Erbanlage geschlossen werden, wenn durch die Erfahrung der Vererbungswissenschaft bekannt ist, daß dieses Symptom einzig und allein die Folge gerade dieser Erbanlage ist. Die Erbdiagnose deckt sich also mit der klinischen Diagnose überall da, wo es sich um ein generell erbbedingtes Leiden handelt. Das heißt also, es darf in diesen Fällen im Bereich des typischen klinischen Symptomenkomplexes kein etwa nicht erbbedingtes Leiden geben.

In den meisten Fällen der Feststellung der Erblichkeit eines Leidens bedürfen wir jedoch des ergänzenden Sippenbefundes, entweder weil die Erblichkeit der betreffenden Krankheit noch nicht unumstößlich feststeht, oder, weil die Erfahrung gelehrt hat, daß ähnliche, manchmal nur schwer zu unterscheidende Krankheitsbilder auch aus nicht erblichen Ursachen entstehen. Der Erbbeweis aus direkten Feststellungen in der Familie ist daher in vielen Fällen unerläßlich. Von äußerster Wichtigkeit ist dabei eine kritische und objektive Würdigung des Erbbefundes; denn einerseits zeigt sich eine erbliche Belastung nicht nur in der Wiederkehr oder Häufung desselben Leidens in der nächsten Blutsverwandtschaft, sondern kann sich ebenso gut in anderen Erscheinungsformen manifestieren, andererseits aber darf man auch nicht jedes erbverdächtige Merkmal

bei nächsten Blutsverwandten ohne weiteres als Erbbelastung hinnehmen. Die Rechtssprechung verlangt ja auch in vielen Fällen, daß der positive Nachweis für die Erblichkeit einer Mißbildung geführt wird, wozu meist der Nachweis nochmaligen Vorkommens der gleichen oder einer verwandten Form von körperlicher Mißbildung gleicher, schwererer oder auch leichterer Gradausprägung in der Blutsverwandtschaft notwendig ist.

Weit mehr Schwierigkeiten für die Definition als der Begriff „erblich" macht der Begriff „schwere" körperliche Mißbildung. Die Schwierigkeit der Erklärung dieses Begriffes hat sich auch in der Praxis gezeigt. Die Entscheidungen der Erbgesundheitsgerichte aus der ersten Zeit ihrer Tätigkeit lassen alle eine gewisse Unsicherheit gegenüber diesem Grundsatz erkennen. Einmal wird das Vorliegen einer „schweren" körperlichen Mißbildung abgelehnt, weil sie äußerlich nicht sichtbar sei und keine Störung der Lebensfunktion bedinge. In einer anderen Entscheidung wurde die betreffende Mißbildung zwar als störend und entstellend empfunden, die Annahme einer „schweren" Mißbildung aber abgelehnt, da die Lebensanpassung nicht erheblich behindert sei. Wieder an anderer Stelle wird die „Schwere" des Leidens davon abhängig gemacht, ob besonders große äußere Verunstaltungen oder aber eine ernste Behinderung der Funktionen vorliege. Die Entscheidung eines Erbgesundheitsobergerichtes stützte sich in der Beurteilung der Schwere des betreffenden Krankheitsbildes sogar auf den durch eine Operation wesentlich gebesserten Funktionszustand, obwohl die Erbanlage, die für die Vererbung des Leidens entscheidend ist, durch die Operation nicht geändert wird, folglich auch die Schwere der betreffenden Mißbildung in ihrer Erbanlage trotz der Operation keine Einbuße erleidet.

Wenn es auch keinen objektiven Wertmaßstab gibt, an dem der Grad einer Mißbildung abgelesen werden kann, so ist die Unsicherheit bezüglich des Begriffes „Schwere" der körperlichen Mißbildung heute doch im wesentlichen geschwunden. Eckhardt sieht in Anlehnung an das Krüppelfürsorgegesetz eine schwere Mißbildung dann als gegeben an, wenn der Träger derselben durch diese im Gebrauch des Rumpfes und der Gliedmaßen nicht nur vorübergehend derart behindert ist, daß seine Erwerbsfähigkeit auf dem allgemeinen Arbeitsmarkt voraussichtlich wesentlich beeinträchtigt wird. Ein gewisser Grad der Funktionsbehinderung durch die erbliche Mißbildung, durch den die Anpassung an das Leben erschwert wird, muß also grundsätzlich immer vorhanden sein. Nach den Ausführungsbestimmungen von Gütt, Rüdin und Ruttke muß aber dabei beachtet werden, daß auf Grund der Erfahrungen Mißbildungen bei den verschiedenen Familienmitgliedern

in verschiedener Stärke auftreten, und vor allem, daß die Intensität der pathologischen Erbanlage in der Deszendenz eine Steigerung erfahren kann. Vor allem im dominanten Erbgang findet sich dieser Unterschied in der Gradausprägung der Symptome, und es ist dann oft das Leiden in seiner ganzen Schwere bei einem Mitglied der Familie zu sehen, während es sich bei einem anderen in seiner milden, rudimentären Form zeigt. Da eine Gewähr dafür, daß diese rudimentären Fälle ihr Leiden auch in dieser milden Form weitergeben, nicht besteht, nach den Erfahrungen der Erbforschung im Gegenteil sogar damit gerechnet werden muß, daß in der Nachkommenschaft dieser leichten Fälle das Leiden auch in seiner schweren Form wieder manifest wird, so besteht also nach Gütt, Rüdin, Ruttke kein Grund, diese Träger schwacher Gradausprägungen mit milderen Augen anzusehen als die Träger schwerer Mißbildungsgrade.

Wie steht es nun mit der Erblichkeit und der Schwere der Erkrankung bei Brachydaktylie und Pectoralisdefekt?

Das Wesen der Entstehungsweise der peripheren Abweichungen an den Extremitäten ist bis jetzt weder in genetischer noch in embryologischer Hinsicht hinreichend geklärt worden. Hinsichtlich der Frage, ob es sich bei den Gliedmaßenenddefekten um eine krankhafte Erbanlage oder um angeborene Fehler als Folgen mechanischer Behinderung oder Abschnürung, vielleicht durch Amnionstränge handelt, gehen die Meinungen weit auseinander. Der angeborene Charakter der Mißbildungen bildet natürlich noch keinen Beweis für die Erblichkeit des Leidens. Angeborene Fehler sind ja sehr oft erbliche Mißbildungen, können aber auch exogener Natur sein, d. h. auf einer äußeren Schädigung während des vorgeburtlichen Lebens beruhen. Ebenso wäre es abwegig, die Schwere der Brachydaktylie aus ihrer therapeutischen Unbeeinflußbarkeit heraus abzuleiten. Genau so wenig, wie es angängig erscheint, aus etwaigen Teilerfolgen bei erbbedingten körperlichen Mißbildungen heraus den Grad der Schwere des Leidens festzulegen und solche gebesserte oder „geheilte" Mißbildungen als leicht anzunehmen, so wenig ist es auch möglich, ein körperliches Erbleiden zu einem „schweren" zu stempeln, deshalb, weil es allen therapeutischen Bemühungen trotzt.

Ullrich-Essen gibt über den Pectoralisdefekt an, daß er meistens einseitig, rechts häufiger als links auftrete und in der Mehrzahl der Fälle vergesellschaftet sei mit Brachydaktylie der gleichnamigen Hand. Diese Verbindung zwischen Aplasie der Pectoralismuskulatur und Mißbildungen der Hand sind für erstere geradezu typisch. Bing fand unter 102 Fällen von Pectoralisdefekt 14 mal Handmißbildungen. Doch nimmt Ullrich an, daß diese Zahl noch

weit höher liegen müsse. Eine andere charakteristische Komplikation, die oft zu einem Brustmuskelmangel hinzutritt, ist ein Rippendefekt, der von Wahn in 48 Fällen beobachtet wurde.

An Stelle der fehlenden Muskelpartieen sind bindegewebsartige Platten und Stränge zu fühlen, die in manchen Fällen Erregung bei Reizung durch den faradischen Strom zeigen. Bei den typischen einseitigen partiellen oder totalen Pectoralisdefekten vermißt Ullrich selten Veränderungen der darüberliegenden Hautschichten. Das Fettpolster fehlte oft gänzlich oder war nur sehr spärlich vorhanden; die Oberhaut war meist glatt, derb, wenig verschieblich, kaum in Falten abhebbar. Regelmäßig beobachtete er auch Anomalieen der Brustwarze in Form von Hypo- oder Aplasie, sowie eine Lageveränderung im Vergleich mit der gesunden Seite nach oben und innen, zuweilen auch nach unten.

Bezüglich der Gradausprägung der Brachydaktylie ist Ullrich der Ansicht, daß alle Uebergänge möglich sind. Von der einfachen Schwimmhautbildung kann es über die Verschmelzung der beiden Endphalangen bis zur Verkürzung der Finger auf kleine Stummel und deren Verwachsung kommen. Der Unterarm ist mit Ausnahme einer mehr oder weniger deutlichen Atrophie wesentlich geringer beteiligt als die Finger und die Hand. Am häufigsten sind die Mißbildungen an den drei mittleren Fingern.

Hinsichtlich der Frage der Erblichkeit von Pectoralisdefekt und Brachydaktylie hält es Ullrich für erwiesen, daß es sich um eine auf einer frühen embryonalen Entwicklungsstufe zustande gekommene Defektbildung handelt. Eine Klärung der Erblichkeitsverhältnisse wird nach seiner Ansicht erst möglich sein, wenn das gesamte vorliegende Beobachtungsmaterial durch familienstatistische Erhebungen ergänzt worden ist.

Von großer Bedeutung für die theoretische Grundlage der Frage der Heredität bei der Brachydaktylie im besonderen und den Gliedmaßenenddefekten im allgemeinen ist die schon früher angedeutete Theorie Kümmels über die „endogene" und „exogene" Entstehung derselben. Von einer „endogenen" Entstehung spricht Kümmel, wenn die Ursache der Störung in der Keimanlage selbst liegt; „exogen" nennt er sie dann, wenn äußere mechanische Ursachen auf die Embryonalanlage störend einwirken. Diese letztere „exogene" Entstehungsweise der peripheren Gliedmaßendefekte hat schon immer viele Auseinandersetzungen um das Für und Wider hervorgerufen. Als exogene Ursachen kommen in Frage intrauterine Druckkräfte oder abschnürende Vorgänge durch Amnionstränge. Könnte man die intrauterinen Druckkräfte noch für das auslösende Moment halten bei einer beiderseitigen symmetrischen Brachydaktylie, so müssen jedoch bei dem isolierten Auftreten derselben

dieser Erklärung erhebliche Zweifel begegnen, besonders in Fällen, bei denen die Brachydaktylie in alleiniger Verkürzung der Metakarpalknochen besteht. Diesen Zweifel bringt Sternberg in seiner Arbeit über Brochydaktylie zum Ausdruck, wenn er in Frage stellt, „daß der intrauterine Druck seine Wirkungen in so exquisit elektiver Weise nur auf je einen relativ geschützt gelegenen Knochen ausgeübt hat".

Ebenso findet die Theorie der sog. amniogenen Mißbildungen, d. h. also der Entstehung von Mißbildungen durch mechanische Abschnürung durch Amnionstränge und durch deshalb entstandene Wachstumsbehinderung während der vorgeburtlichen Periode, in letzter Zeit schärfste Ablehnung. Die meisten Autoren halten die endogene, also nach Kümmels Definition in der Keimanlage ruhende und daher erbliche Entstehungsursache der peripheren Mißbildungen wenn nicht für erwiesen, so doch für höchst wahrscheinlich.

Im Jahre 1903 beschrieb A. Haßelwander drei Fälle von doppelseitiger Brachy- und Hypophalangie an Hand und Fuß. Diese Fälle konnte er durch drei Generationen hindurch verfolgen. Anatomisch betrachtet besteht nach Haßelwander das Wesen der Brachydaktylie 1. in einer auffallenden Verspätung der Diaphysenossifikation, 2. in einer Vereinfachung in der Form der Diaphysenverknöcherung (sie verknöchern teilweise nurmehr rein enchondral), 3. in einem allmählichen Verzicht auf selbständige Epiphysenverknöcherung und 4. in einer vollständigen Aufgabe der Selbständigkeit des ganzen Skelettstückes schon im Knorpelstadium. Die Mittelphalanx sinkt also dadurch zur Bedeutung einer Epiphyse herab. Die Endphalanx V hat auch einen besonders dicken Epiphysenkern, der nichts anderes darstellt als den Rest der Mittelphalanx. Neben den drei von Haßelwander beschriebenen Fällen, bei denen es sich um Mutter, Sohn und Enkelin handelt, fand sich dieselbe Mißbildung aber auch noch bei zwei weiteren Kindern der Mutter, sowie bei einem Enkel, der von einer normalen Tochter stammte. Diese mit Brachyphalangie behafteten Individuen waren jedoch schon gestorben. In der weiteren Aszendenz der Familie konnten keine Deformitäten ähnlicher Art festgestellt werden. Abschließend kommt Haßelwander zu dem Ergebnis, daß es sich in den drei von ihm beschriebenen Fällen um reine Vererbung handle.

Ueber vier Fälle von Brachydaktylie berichtet auch Ammermann 1932. Von einer Heredität der Mißbildung war dabei in drei Fällen überhaupt nichts bekannt. Bei einem Fall wurde anamnestisch festgestellt, daß die Großmutter „verkrüppelte" Hände gehabt habe. Wenn auch die Möglichkeit besteht, daß es sich dabei

um die gleiche Mißbildung gehandelt hat, so ist natürlich diese Angabe des Patienten nicht als Beweis für die Erblichkeit des betreffenden Falles zu werten.

Mashow beobachtete einen Fall von Brachydaktylie, bei dem diese Deformität innerhalb fünf Generationen bei fünf Mitgliedern zu finden war. In einem weiteren Fall, von Klaussner aufgeführt, war die Mißbildung bei der Großmutter mütterlicherseits, sowie bei Onkel und Tante vorhanden, in einem zweiten Fall desselben Autors hatte die Großmutter väterlicherseits eine Mißbildung der Hände. Bei vielen anderen, von diesen Autoren beobachteten Fällen, waren aber in der Aszendenz keine Anhaltspunkte für eine Heredität gegeben.

In neuester Zeit berichtet Ströer-Groningen über das „familiäre Auftreten von erblichen Hand- und Fußabweichungen". Er beobachtete zwei Familien, bei denen die Erblichkeit von peripheren Extremitätendefekten durch fünf Generationen verfolgt werden konnte. Dabei finden sich in der einen Sippe bei 24 normalen 22 anormale Individuen, was einem Verhältnis von 1 : 1 entspricht, weil die Differenz innerhalb der Variationsbreite liegt. Die Mißbildungen wiederholen sich immer wieder: Syndaktylie, Brachydaktylie, zu wenig Finger, zu wenig Zehen. Auch die zweite der besprochenen Familien läßt durch fünf Generationen Abweichungen von der Norm an den Händen und Füßen erkennen. Hier treffen auf 18 gesunde 17 kranke Individuen, was ebenfalls einem Verhältnis von 1 : 1 entspricht.

Andererseits zitiert Ströer einen von v. Verschuer beschriebenen Fall, bei dem ein Kind doppelseitige Mißbildungen der Hände und Füße aufwies, die sich fast vollkommen mit den Abweichungen decken, die er bei einer Frau der fünften Generation seiner zuerst beschriebenen Familie wahrgenommen hatte. Während aber in der von Ströer beschriebenen Familie eine regelmäßige Dominanz vorlag, handelte es sich bei dem von v. Verschuer beobachteten Kind um einen Einzelfall in der Familie. Ströer schließt daraus, daß es bei den peripheren Mißbildungen mehrere Faktoren gibt, die ihr Entstehen beeinflussen. Zusammenfassend kommt er jedoch zu der Ansicht, daß endgültige Schlußfolgerungen über das Wesen der Gliedmaßenenddefekte heute noch nicht gezogen werden können.

In Nr. 11 des Jahrgangs 1937 des Erbarztes berichtet R. Günther-Berlin über eine Sippe, bei der in vier erfaßten Generationen 7 Mitglieder schwere körperliche Mißbildungen aufwiesen. Dabei findet sich bei einem der Sippenmitglieder eine ausgesprochene Brachydaktylie beiderseits. Diese erscheint zwar als

solche bei keinem der übrigen Mitglieder wieder, dafür sind bei diesen Syndaktylie mehrmals, sowie beim jüngsten Sproß linksseitiger Klumpfuß und Verkürzung der zweiten Zehe rechts zu beobachten. Günther nimmt für das Zustandekommen der peripheren Mißbildungen auf Grund der bei der oben beschriebenen Sippe gemachten Erfahrungen das Vorhandensein einer Erbanlage an.

Sehr interessant und vielleicht richtunggebend für die nächste Zeit ist eine Entscheidung eines Erbgesundheitsobergerichtes, die erst in jüngster Zeit in Abänderung des Beschlusses durch das vorentscheidende Erbgesundheitsgericht getroffen wurde: Es handelte sich um eine hochgradige einseitige Brachydaktylie, bei der an der einen Hand statt der Finger nur 0,5 bis 1 cm lange Stummel vorhanden waren. Diese Verstümmelung wurde zwar als schwere körperliche Mißbildung anerkannt. Die Annahme der Erblichkeit des Leidens wurde aber abgelehnt, da auf Grund des bisherigen Wissens und der Erfahrung die Heredität dieser Deformität nicht mit absoluter Sicherheit feststehe und deshalb der Beweis der Vererbung für jeden einzelnen Fall aus der Sippe gefordert werden müsse. Diese Voraussetzungen lagen aber in dem betreffenden Fall nicht vor.

Wenn wir uns nun zusammenfassend die Frage vorlegen: Ist der hier beschriebene Fall eine schwere erbliche körperliche Mißbildung im Sinne des Gesetzes, so kommen wir zu folgendem Schluß:

Der Untersuchte leidet an einer halbseitigen Aplasie der Mm. Pectoralis maior und minor, vergesellschaftet mit einer gleichseitigen Brachydaktylie, bei gleichzeitigem Vorhandensein einer atypischen Pigmententartung der Netzhaut, sowie einem gewissen Grad geistiger Schwäche. Wenn auch, wie aus dem früher Gesagten hervorgeht, die Erblichkeit dieser Mißbildung nicht mit absoluter Sicherheit erwiesen ist, so ist sie auf Grund der in manchen Sippenforschungen gemachten Feststellungen doch äußerst wahrscheinlich. Ob die Deformität doppelseitig oder einseitig auftritt, scheint dabei nicht von ausschlaggebender Bedeutung zu sein. Es muß aber in jedem einzelnen Fall dieser Art von körperlicher Mißbildung die Erblichkeit durch Vorkommen derselben oder ganz ähnlicher Defekte in der Sippe nachgewiesen sein. Der bei dem Probanden erhobene Sippenbefund ist zwar nicht sehr reichhaltig, zeigt aber doch immerhin einige markante Anhaltspunkte: Großvater und Vater Trinker, eine Tante mütterlicherseits angeblich ausgewachsen, eine Tochter seiner Schwester angeborene Hüftgelenksluxation. Man kann also doch als erwiesen annehmen, daß in der Familie schon körperliche Mißbildungen vorgekommen sind, sodaß man wohl von einer erblichen Belastung in dieser Richtung sprechen kann. Da jedoch dieselbe

oder eine ganz ähnliche Deformität in der ganzen Sippe nicht wieder vorkommt, kann die Erblichkeit der Brachydaktylie und des Pectoralisdefektes nicht als erwiesen angesehen, sondern nur in den Bereich der Möglichkeit gezogen werden.

Ob und inwieweit vielleicht organische Veränderungen am Zentralnervensystem vorliegen, konnte auf Grund des ungenügenden Ergebnisses der Encephalographie nicht festgestellt werden. Immerhin liegt es im Bereich der Möglichkeit, daß Liquorpassagehindernisse bestehen, die die Füllung des Ventrikelsystems verhinderten. Ob dieses mutmaßliche Passagehindernis mit den Mißbildungen oder den anderen Veränderungen in irgend einem kausalen Zusammenhang steht, darüber läßt sich eine Entscheidung nicht treffen.

In Bezug auf die Gradausprägung der Mißbildung ist folgendes zu sagen: Der Untersuchte leidet außer an seiner im Vordergrund stehenden Pectoralisaplasie und Brachydaktylie auch noch an einer atypischen Pigmententartung der Netzhaut, sowie an einem leichtesten Grad geistiger Schwäche. Die im Befundbericht erwähnte leichte Asymmetrie des Gesichtes und des Schädels darf wohl mit zu dem Syndrom des Brustmuskeldefektes gerechnet werden. Ueber eine Verbindung des beschriebenen Symptomenkomplexes mit Augenhintergrundveränderungen im Sinne von Pigmententartungen der Netzhaut ist in der Literatur nichts bekannt. Die Frage, ob und wieweit Zusammenhänge zwischen dem beschriebenen Krankheitsbilde und Augenhintergrundsveränderungen bestehen, muß daher völlig offen gelassen werden. Die Frage der Erblichkeit dagegen ist hinsichtlich der Augen allein sicher zu verneinen, denn als Erbleiden anerkannt ist nur die typische Retinitis pigmentosa, während es sich hier um eine ganz atypische, unregelmäßige Form von Pigmententartung der Netzhaut handelt. Hinsichtlich seiner geistigen Abnormität ist zu bedenken, daß es sich bei dem Probanden um einen Grenzfall von geistiger Schwäche handelt. Die Diagnose „Schwachsinn" ist bei ihm sicher nicht gerechtfertigt. Wenn auch dieser leichteste Grad von Geistesschwäche im Rahmen der übrigen, auf eine Herabsetzung des Wertes der Gesamtpersönlichkeit und der Erbanlage hindeutenden Veränderungen gewertet werden muß, so reichen diese Defekte meines Erachtens doch nicht aus, um, zusammengerechnet, das Bild einer „schweren" körperlichen Mißbildung zu ergeben. Auch moralisch ist dem Probanden, wenigstens in den letzten Jahren, eine gewisse Lebensbewährung nicht abzustreiten. Was vollends die Funktionstüchtigkeit und Lebensanpassung betrifft, so sind diese bei ihm sicher nicht sehr behindert. Dagegen spricht schon sein Beruf als Speditionsarbeiter. Mitbestimmend bei der Beurteilung der Schwere ist auch das einseitige Auftreten der Mißbildung. Während doppelseitige Mißbildungen in

den meisten Fällen als „schwer“ zu gelten haben, sind Deformitäten in derartig einfacher Ausprägung sicher als leicht anzusehen.

Hinsichtlich des Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses stellt sich der von mir beschriebene Fall also dar als eine leichte, möglicherweise erbliche körperliche Mißbildung.

Wenn dieser Fall mithin auch nicht unter das Gesetz fällt, so kann er aber vielleicht einmal die tiefe Ursache und Erklärung werden für einen in späteren Generationen scheinbar erstmalig in der Sippe auftretenden Fall einer schweren erblichen körperlichen Mißbildung.

Es ist mir ein Bedürfnis, Herrn Professor Dr. Meggendorfer für Ueberlassung des Themas sowie für die bei der Ausarbeitung der vorliegenden Arteit zuteil gewordene Unterstützung meinen herzlichsten Dank auszusprechen.

Literaturverzeichnis:

Ammermann, Adolf: Ein Beitrag zur Brachydaktylie. Diss. Köln 1923.

Eckhardt, H. u. Küpper, M.: Die schwere erbliche körperliche Mißbildung in der Spruchpraxis der Erbgesundheitsgerichte. Erbarzt, 4. Jahrgg. Nr. 7 u. 8.

Faber, A.: Orthopädie und Erbgesundheitsgesetz. Erbarzt, 2. Jg. Nr. 2.

Günther, Richard: Zur Kasuistik der amniogenen Mißbildungen. Erbarzt, 4. Jahrgg. Nr. 11.

Gütt-Rüdin-Ruttke: Zur Verhütung erbkranken Nachwuchses. Gesetz und Erläuterungen. Schwere erbliche körperliche Mißbildungen.

Haßelwander, A.: Ueber 3 Fälle von Brachy- und Hypophalangie an Hand und Fuß. Zeitschr. f. Morphologie und Anthropologie, Bd. VI. 1903.

Klaussner: Ein Beitrag zur Kasuistik der Brachydaktylie. Beiträge z. klin. Chirurgie. 1910.

Kümmel: Die Mißbildungen der Extremitäten. Bibl. Med. Kassel. 1893.

Leonhardt: Schwere erbliche körperliche Mißbildung. Erbarzt, 3. Jg. Nr. 2.

Mashow: Zentralblatt f. Chirurgie, 36. Jahrgg.

Ströer, W. F. H.: Familiäres Auftreten von Reihen erblicher Hand- und Fußabweichungen. Erbarzt, 3. Jahrgg. Nr. 2.

Sternberg: Zur Kenntnis der Brachydaktylie. Wien. klin. Wochenschr. 1902.

Ullrich, Otto: Angeborene Muskeldefekte und angeborene Beweglichkeitsstörungen im Gehirnnervenbereich. Handbch. d. Neurologie, Bd. 16.

Vellguth, L.: Amniogene Mißbildungen? Erbarzt, 4. Jahrgg. Nr. 6.

v. Verschuer, O.: Woran erkennt man die Erblichkeit körperlicher Mißbildungen? Erbarzt, 5. Jahrgg. Nr. 5.

Lebenslauf.

Am 27. Mai 1910 wurde ich als Sohn des Oberlehrers Heinrich Frankenberger und seiner Ehefrau Katharina, geb. Spörl, zu Nürnberg geboren. Nach 4jährigem Besuch der Volkshauptschule trat ich 1920 in das Humanistische Neue Gymnasium in Nürnberg ein, woselbst ich im Jahre 1930 das Reifezeugnis erlangte. Hierauf wandte ich mich dem medizinischen Studium zu. Nach sechs vorklinischen Semestern in München und Erlangen bestand ich am 7. VIII. 1933 zu Erlangen das Physikum. Von fünf klinischen Semestern studierte ich eines in München und vier in Erlangen, wo ich am 8. VI. 1936 das medizinische Staatsexamen ablegte. Als Medizinalpraktikant war ich am Städtischen Krankenhaus Bayreuth tätig, wo ich nach meiner Bestallung am 26. VIII. 1937 auch weiterhin als Assistenzarzt bis Ostern 1938 verblieb. Von Mitte Mai bis Mitte August 1938 leistete ich das Landvierteljahr in Form einer selbständigen Vertretung ab. Seitdem habe ich bis jetzt fortlaufend selbständig vertreten.